



UDNI
Undiagnosed
Diseases Network
INTERNATIONAL

MALADIES RARES NON DIAGNOSTIQUÉES

Les maladies rares non diagnostiquées représentent l'un des défis les plus complexes de la médecine moderne. Même si chaque maladie rare touche un petit nombre de personnes, l'ensemble de ces maladies concerne des millions de personnes dans le monde. Une grande partie des patients atteints restent sans diagnostic, même après des années de consultations médicales et d'exams cliniques. Ce parcours long et incertain est souvent appelé « odyssée diagnostique ». Il peut durer plusieurs années et se caractérise souvent par des erreurs de diagnostic, des retards de prise en charge et une forte souffrance émotionnelle pour les patients et leurs familles.

L'une des principales difficultés tient à la rareté et à la grande diversité des symptômes. Beaucoup de maladies présentent des signes qui se ressemblent ou qui ne sont pas spécifiques, ce qui les rend difficiles à distinguer des maladies plus fréquentes, mais aussi d'autres maladies rares. Cela augmente le risque d'erreurs de diagnostic. En plus, l'accès limité à des outils diagnostiques avancés, comme le séquençage génomique, ainsi que le manque d'expertise spécialisée, peuvent encore retarder ou empêcher l'identification correcte de la maladie.

Même les tests génétiques les plus avancés ne permettent d'obtenir une réponse que pour environ 4 patients sur 10. Cela signifie que la majorité continue à chercher un diagnostic, parfois pendant des années, des décennies, voire toute leur vie. Ainsi, environ 60 % restent des personnes vivant avec une maladie non diagnostiquée.

Pour ces personnes, l'absence de diagnostic peut entraîner des années de traitements inadaptés, un accès limité aux services de soutien et un profond sentiment d'invisibilité dans le système de santé. Sans diagnostic, les patients ont souvent du mal à recevoir des soins adaptés, à obtenir l'aide dont ils ont besoin ou à faire reconnaître leur maladie. Dans de nombreux cas, cette situation peut durer des années, des décennies, voire toute une vie.

Le Réseau International des Maladies Non Diagnostiquées (UDNI pour « Undiagnosed Diseases Network International » en Anglais, <https://www.udninternational.org>) a été créé en 2014 pour répondre à ces défis à l'échelle mondiale. L'UDNI est un réseau international de cliniciens, de chercheurs et de représentants de patients qui travaillent ensemble pour améliorer le diagnostic et la compréhension des maladies rares et non diagnostiquées. En reliant des centres experts dans différents pays, l'UDNI facilite le partage des connaissances, des données et des technologies avancées.

L'une des grandes forces de l'UDNI est son approche collaborative et multidisciplinaire. Les cas complexes sont étudiés par des équipes de spécialistes de différents domaines, ce qui augmente les chances d'identifier les causes sous-jacentes. De plus, le réseau contribue à la découverte scientifique en identifiant de nouvelles maladies et en améliorant les connaissances sur des maladies déjà connues.

En conclusion, les maladies rares non diagnostiquées mettent en évidence d'importantes lacunes dans les systèmes de santé, et l'UDNI représente une initiative prometteuse pour réduire ces lacunes grâce à la coopération internationale, à la recherche et à l'innovation. Sensibiliser davantage, faire progresser la recherche et défendre un accès équitable aux outils diagnostiques sont des actions concrètes que chacun de nous peut entreprendre pour aider à mettre fin à l'odyssée diagnostique que vivent des millions de personnes dans le monde.